{únicos}

MPS

COLORES DE VIDA

TEMA 2: Tratamiento de las Mucopolisacaridosis: terapia de reemplazo enzimático (TRE) y trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH)

COLORES DE VIDA

01 ¿Qué es la terapia de reemplazo enzimático?

La terapia de reemplazo enzimático (TRE) es un tratamiento que permite administrar a los pacientes con Mucopolisacaridosis a través de aplicaciones endovenosas, las enzimas (proteínas encargadas de procesar sustancias en el cuerpo) que los pacientes no producen en cantidad suficiente.

02 ¿Qué tipo de Mucopolisacaridosis tienen esta opción de tratamiento?

En la actualidad la TRE está disponible para la MPS I (Laronidasa), MPS II (Idursulfasa), MPS IVA (Elosulfasa alfa), MPS VI (Galsulfasa) VII (Vestronidasa alfa)

sanofi

COLORES DE VIDA

03 TRE para MPS I

a.

¿Cuando se debe iniciar?

La TRE debe iniciarse tan pronto se confirma el diagnóstico.
Nota. En los pacientes con formas severas de enfermedad (Hurler) se debe comenzar previo al trasplante de células madre y posterior a este, hasta verificar que funciona adecuadamente. En casos en los que falla el trasplante o cuando el diagnóstico es tardío (después de los 2 años de edad) es la opción de tratamiento.

b.

¿Cuales son los beneficios de la TRE?

La TRE mejora la capacidad de ejercicio (evaluada con la prueba de caminata de 6 minutos), la capacidad pulmonar, disminuye el tamaño de los órganos. Estabiliza la apnea del sueño, el compromiso óseo y de articulaciones. Disminuye el crecimiento del corazón y mejora la calidad de vida de los pacientes. Su inicio temprano puede retrasar/evitar la aparición de nuevas manifestaciones que no presenten los pacientes.

c.

¿Cuanto tiempo debe recibir un paciente con MPS I TRE?

Los pacientes con formas atenuadas (Hurler Scheie y Scheie) deben recibir la terapia toda la vida. Los pacientes con formas severas (Hurler) deben recibir TRE previo al trasplante de células madre hematopoyéticas, un tiempo después de procedimiento y si hay falla de este. Si el diagnóstico fue tardío y no son candidatos al trasplante, se recomienda que reciban TRE toda la vida.

sanofi

COLORES DE VIDA

03

TRE para MPS I

d.

¿Cual es la frecuencia de las aplicaciones?

La dosis aprobada es aplicación semanal. Sin embargo, hay algunos estudios en pacientes estables y con dificultades de desplazamiento en los que se ha realizado aplicación cada 2 semanas. El médico tratante debe evaluar de forma individual a cada paciente y sus condiciones.

• Laronidasa se aplica por vía endovenosa. El volumen de aplicación varía dependiendo del peso del paciente (100 ml en menores de 20Kg y 250 ml mayores de 20Kg). La infusión debe durar 3 a 4 horas.

e.

¿Cuales son los riesgos?

Reacción a la infusión: leve (dolor de cabeza, enrojecimiento de la cara, fiebre, brote). Se puede manejar con medicamentos en el momento o antes para disminuir/evitar su aparición y mejora con el tiempo. Grave: anafilaxia.

Se recomienda que las aplicaciones se realicen en un lugar (hospital, centro especializado) donde se puedan manejar las reacciones a la infusión y solo después de un tiempo considerar aplicaciones en casa.

Preguntas cortas:

¿Me puedo aplicar la dosis si tengo gripa?
Los pacientes con cuadros febriles y respiratorios agudos tienen mayor riesgo de reacción a la infusión. Se debe realizar una evaluación cuidadosa y considerar aplazar la aplicación.

¿Puedo aplazar la dosis si me voy de viaje?
Los viajes deben ser planeados con tiempo para lograr ajustar las infusiones: cambio lugar de aplicación, cambio de intervalo… Se debe minimizar los periodos sin tratamiento.

¿Puedo aplicar la dosis en casa? Si.

sanofi

COLORES DE VIDA

04

¿Qué es el trasplante de células madre hematopoyéticas (TCMH)?

Es un procedimiento que consiste en inyectar células madre hematopoyeticas (células de la sangre que pueden diferenciarse en cualquier célula) para lograr la producción dentro del cuerpo del paciente de la enzima deficitaria.

Las células madre se producen en la médula ósea y se pueden encontrar en la sangre periférica y en la sangre de cordón umbilical.

El paciente, después de un tratamiento que deprime su sistema inmune recibe las células que producen las enzimas de un donante sano.

sanofi

COLORES DE VIDA

05 TCMH en MPS I

¿En quienes se realiza este procedimiento?

El TCMH se practica en pacientes con Mucopolisacaridosis severa (fenotipo Hurler). Debe realizarse tempranamente, idealmente antes de los 2.5 años de edad para evitar el daño neurológico que causa la enfermedad.Los pacientes deben tener una evaluación inicial que determine una adecuada condición neurológica (> 70% de lo normal).

¿Cuales son los beneficios?

El TCMH evita el deterioro neurológico, mejora la resistencia física, el movimiento articular, la obstrucción de la vía respiratoria superior y disminuye el tamaño del hígado y el bazo. Tiene un efecto limitado en el compromiso óseo, la opacidad corneal, las anormalidades cardiovasculares ya establecidas pero disminuye la velocidad de progresión.

¿Cuales son los riesgos?

El tratamiento que necesitan los pacientes antes y después del trasplante para suprimir el sistema inmune aumenta el riesgo de infecciones graves.

Una vez trasplantados los pacientes pueden tener una reacción al trasplante y rechazarlo.

Y... si no funciona que opciones hay?

Si el paciente presenta un rechazo al trasplante debe recibir terapia de reemplazo enzimático.

Nota: la producción de enzima puede variar de paciente a paciente lo cual hace que los resultados sean diferentes.

¿Se debe continuar la TRE después del trasplante?

Los estudios muestran que la TRE antes y después del trasplante mejora las condiciones de los pacientes y los resultados. Si el trasplante es exitoso la TRE puede ser suspendida.

sanofi

COLORES DE VIDA

sanofi

Material diseñado con fines educativos y contiene recomendaciones generales que en ningún caso pretenden reemplazar la consulta médica. Estas recomendaciones deben ser discutidas y acordadas con su médico tratante. La información presentada en este material o folleto fue elaborada por la Dra. Catalina Mosquera, Reumatóloga Pediatra. Para reportes de eventos adversos: En todo Centroamérica, Ecuador y Bolivia: drugs.camwi@sanofi.com En Venezuela: farmacovigilancia.ve@sanofi.com Colombia: Farmacovigilancia.colombia@sanofi.com MAT-CO-2200982 - Abril 2022.